

Atenção, pode ser câncer!

HSVP
Hospital São Vicente de Paulo



SÍNDROMES GENÉTICAS QUE PREDISPÕEM ÀS NEOPLASIAS

O Câncer é a principal causa de morte por doença em crianças e adolescentes, não é uma doença relacionada a hábitos de vida e por isso não podemos interferir na sua incidência com campanhas de prevenção. No entanto, podemos diminuir a morbimortalidade com campanhas de atenção para o diagnóstico precoce do câncer.

A doença, na maioria dos casos, vai incidir em indivíduos até então saudáveis, no entanto, em parte de casos, tem relação com síndromes genéticas comuns do dia-a-dia das equipes de saúde.

Por exemplo: Quem nunca se deparou com pacientes apresentando várias manchas pigmentares ou café com leite na pele? (fig 1 e 2) ou então famílias onde a história de câncer é um mal recorrente? (fig. 3)



Figura 1: Manchas pigmentares de paciente com Peutz Jeghers



Figura 2: Manchas café com leite da Neurofibromatose

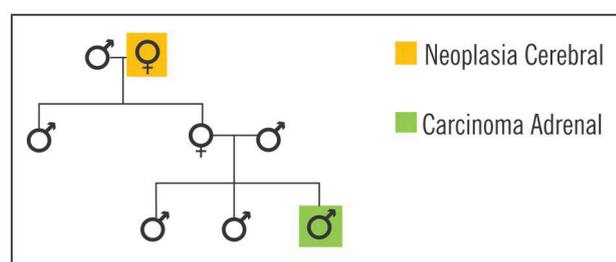


Figura 3: Exemplo de apresentação da síndrome de Li-Fraumeni

Em saúde, síndromes referem-se ao conjunto de sinais/ sintomas observados dentro da semiologia ou através dos estudos apropriados que dão identidade a uma doença ou complicação de saúde. Ou seja, sintomas ou sinais clínicos sincrônicos ou que se sucedem ao longo do tempo em um ou mais indivíduos (nas síndromes hereditárias).

Muitas síndromes genéticas, com evidências fenotípicas ou não, guardam um risco aumentado para neoplasias pediátricas, a citar os pacientes com estigmas de Peutz Jeghers, com síndrome de Down, a neurofibromatose 1 e 2, a esclerose tuberosa, a anemia de Fanconi e a síndrome de Li-Fraumeni, entre outras.

A relação dessas síndromes com o câncer pode ser tão forte a ponto de indicar muitas vezes a necessidade da realização de exames como parte de guidelines de acompanhamento.

Um exemplo relevante no Brasil, principalmente sudeste e sul do país, é a síndrome de Li-Fraumeni, gerada pela mutação da proteína-chave P53: pode ser clinicamente invisível quando avaliamos um indivíduo apenas, mas torna-se ameaçadoramente clara quando vemos que a história familiar está infestada de casos de câncer em indivíduos jovens. Pode ser suspeitada através de critérios clínicos já descritos (fig. 4) e confirmada com o teste genético adequado.

SÍNDROME DE LI-FRAUMENI (CRITÉRIOS de Chompret 2009)

- Caso comprovado de tumor relacionado com a síndrome (sarcoma, tumor cerebral, câncer de mama, leucemia e câncer de pulmão broncoalveolar) em pessoa com menos de 46 anos E um parente de primeiro ou segundo grau com tumor relacionado com a síndrome (exceto câncer de mama se o paciente não o tem) em idade menor de 56 anos
- Um caso comprovado com múltiplos tumores (exceto câncer de mama múltiplo), dois dos quais relacionados à síndrome, com pelo menos o primeiro acontecendo antes dos 46 anos.
- Um caso de carcinoma corticosuprarenal ou carcinoma de plexo coroide, independente da história familiar.

Figura 4: Síndrome de Li-Fraumeni

Saber como identificar e acompanhar os pacientes é muito importante e é uma responsabilidade relacionada, em boa parte das vezes, aos profissionais que fazem o atendimento primário. Nesses casos, pensar no câncer quando ele na realidade ainda não aconteceu é parte da magia do conhecimento e estabelecer uma forma de monitorizar esses indivíduos é fundamental, podendo estabelecer diagnóstico precoce e aconselhamento genético às famílias.

Foram traçadas muitas maneiras de organizar as síndromes genética predisponentes. Uma forma de agrupá-las é descrita abaixo:

Distúrbio	Câncer
Número de cromossomos Trissomia do 21 S. de Klienefelter Disgenesia gonadal X0/XY Trissomia do 8 Monossomia do 5 ou 7	Leucemias agudas Câncer de mama, TCGs Leucemia Mielodisplasias/ leucemias
Fragilidade do DNA Xeroderma pigmentoso Anemia de Fanconi Síndrome de Bloom Ataxia-telangiectasia	Câncer de pele Leucemias Leucemias Linfomas e leucemias
Síndromes de imunodeficiência Síndrome de Wiskott-Aldrich Imunodeficiência combinada grave Imunodeficiência ligada ao X	Leucemias e linfomas Leucemias Linfomas
Mutações em genes específicos Neurofibromatose 1 e 2 Esclerose tuberosa Mutação BR1 (retinoblastoma) Mutação BRCA 1 e 2 Polipose adenomatosa familiar Síndrome de Peutz-Jeghers Síndrome de Lynch Hemi-hipertrofia+/- Beckwith S. neoplasias endócrinas múltiplas (NEM) 1 e 2 Doença de Von Hippel- Lindau Síndrome de Li-Fraumeni	Gliomas, neurinoma, feocromocitoma, sarcomas. Rabdomioma miocárdico. Retinoblastoma, Sarcoma. Mama e ovário Cólon Cólon, ovário Cólon, ovário, SNC, ovário, vias biliares Hepatoblastoma, nefroblastoma Tíreóide, paratireóide, pâncreas, tumor carcinoide Rim, hemangioblastomas Adrenal, mama, SNC, sarcomas

Bibliografia/Sugestão de leitura:

Tratado de Pediatria. Behrman, Richard E. / Kliegman, Robert / Jenson, Hal B.

<http://gauchazh.clicrbs.com.br/saude/noticia/2018/04/como-um-tropeiro-do-seculo-18-espalhou-mutacao-genetica-rara-que-causa-cancer-no-brasil-cjgcnxt02md01qlmc7iut3w.html>

Principles and practice of pediatric oncology. Philip a. Pizzo; David g. Poplack

Realização:

Apoio:

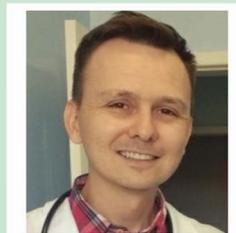


Mais informações:
<http://heprgs.wordpress.com>

Dra. Pablo Santiago

Médico Hematologista e Oncologista Pediátrico
 Hospital São Vicente de Paulo
 Passo Fundo / RS

CRM/RS 26.566



HSVP

Rua Teixeira Soares, 808 Passo Fundo/RS Centro
 CEP: 99010-080 Tel.: (54) 3316.4000 www.hsvp.com.br